

Este documento se ha obtenido directamente del original que contenía todas las firmas auténticas y se han ocultado los datos personales protegidos y los códigos que permitirían acceder al original.



EXPEDIENTE: 2024-0-92

**PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS PARA EL SUMINISTRO DE REACTIVOS Y DIVERSO MATERIAL PARA LA REALIZACION DE UN PANEL DE GENES, EXOMA Y GENOMA COMPLETO EN EL SERVICIO DE GENÉTICA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE.**

**OBJETO DEL CONTRATO:**

El presente contrato tiene por objeto el suministro de reactivos y diverso material para la preparación de librerías y secuenciación de un panel de genes relacionados con enfermedades cardiovasculares, exoma completo y genoma completo mediante secuenciación NGS y cesión en uso del equipamiento necesario durante la vigencia del contrato para la realización de las técnicas objeto del contrato en el Servicio de Genética del Hospital.

**REACTIVOS NECESARIOS PARA LA REALIZACIÓN DE LA TÉCNICA:**

La oferta comprenderá los reactivos necesarios para la preparación de librerías y la secuenciación NGS de 2208 estudios/año distribuidos de la siguiente manera: 480 estudios/año de un panel de genes (hasta 300 genes) relacionados con enfermedades cardiovasculares, 1536 estudios/año de exoma completo y 192 estudios/año de genoma completo.

**El Expediente consta del siguiente lote:**

**LOTE 1.- KIT PARA LA REALIZACIÓN DE PANEL DE GENES, EXOMA Y GENOMA COMPLETO**

LOTE	Nº Orden	DESCRIPCIÓN ARTICULO
1	1	KIT PARA LA REALIZACIÓN DE PANEL DE GENES
	2	KIT PARA LA REALIZACIÓN DE EXOMAS COMPLETOS
	3	KIT PARA LA REALIZACIÓN DE GENOMAS COMPLETOS

### **CARACTERÍSTICAS TÉCNICAS**

- Pack completo de secuenciación masiva para el estudio genético de pacientes mediante secuenciación de un panel de genes (hasta 300 genes) relacionados con enfermedades cardiovasculares, exoma completo o genoma completo en formato de 96 determinaciones para el panel de genes relacionados con enfermedades cardiovasculares, 192 determinaciones para el exoma completo y 96 determinaciones para el genoma completo. Se debe garantizar la posibilidad de actualizar el diseño del panel de genes relacionados con enfermedades cardiovasculares varias veces durante la duración del concurso.
- Deberá incluir los reactivos necesarios para la fragmentación enzimática del ADN, la preparación de librerías, la captura por sondas, los reactivos de purificación y los reactivos de secuenciación, incluyendo los materiales de control necesarios, para el estudio de muestras de 2016 pacientes/año mediante secuenciación del panel de genes relacionados con enfermedades cardiovasculares (480 paneles/año) y el exoma completo (1536 exomas/año). Se debe garantizar una uniformidad superior al 95% a 20X de profundidad de lectura, un porcentaje de duplicados inferior al 10%, una cobertura >99% a una profundidad de 20X con una profundidad media de 150X (pares mapeados sin duplicados y sin solapamiento) para el panel de enfermedades cardiovasculares y una cobertura mayor del 95% a una profundidad de 20X con una profundidad media de 100X (pares mapeados sin duplicados y sin solapamiento) para el exoma completo.
- Deberá incluir los reactivos necesarios para la fragmentación enzimática del ADN PCR-free, la preparación de librerías, los reactivos de purificación y los reactivos de secuenciación, incluyendo los materiales de control necesarios, para el estudio de muestras de 192 pacientes/año mediante secuenciación del genoma completo.
- Los formatos de secuenciación requeridos serán de un máximo de 25 muestras para el exoma, 50 muestras para el panel y 24 muestras para el genoma.
- La tecnología debe ser mediante captura por sondas en el caso del panel de genes relacionados con enfermedades cardiovasculares y el exoma completo y se deben capturar todas las regiones exónicas de los genes incluidos en el panel o el exoma completo del genoma humano.
- La resolución de esta tecnología debe cumplir con un Q30 superior al 85% en la secuenciación de lecturas cortas en paired-end a 2x100 pb (panel y exoma) o 2x150 pb (genoma). Se debe garantizar una profundidad media de 150X (pares mapeados sin duplicados y sin solapamiento) para el panel de enfermedades cardiovasculares, una profundidad media de 100X (pares mapeados sin duplicados y sin solapamiento) para el exoma completo y una cobertura mayor al 95% a una profundidad de 10X con una profundidad media de 30X (pares mapeados sin duplicados y sin solapamiento) para el genoma completo. Deben incluirse todos los reactivos de uso y auxiliares al kit: reactivos de fragmentación y preparación de librerías, cuantificación, captura, purificación y secuenciación.
- Reactivos y tubos para la cuantificación fluorimétrica del ADN de partida.

- Reactivos, tubos y placas para la cuantificación del ADN y visualización del perfil mediante electroforesis por microfluídica de las librerías generadas para la secuenciación.

### **CARACTERÍSTICAS TÉCNICAS DEL EQUIPAMIENTO**

El adjudicatario proveerá en cesión de uso durante la vigencia del contrato el equipamiento necesario para la realización de la técnica objeto del contrato.

- Equipo de sobremesa analizador de fragmentos basado en tecnología de microfluídica de alta resolución.
  - Debe permitir el análisis cualitativo y cuantitativo de ADN y el ARN en tiempos muy cortos, generando datos de alta resolución a partir de tan solo 1 o 2 uL de muestra.
  - Este equipo debe permitir realizar los controles de calidad en las librerías de NGS con reactivos de media y alta resolución, medir la calidad de DNA, obtener un parámetro de calidad cuantificable, etc.
  - Los reactivos deben estar listos para su uso, con un protocolo mínimo de manipulación.
  - Debe permitir correr desde 1 a 96 muestras de manera individual.
  - El flujo de muestras debe ser individual y sin desperdicio de reactivos, siendo el mismo coste por muestra si se corre 1 o se corren 96 muestras en la misma preparación.
  - El equipo debe ir provisto de ordenador con software de uso e interpretación incluido.
- Equipo para el control de calidad de las librerías (análisis cuantitativo de ADN y ARN) por fluorometría).
- Equipo de secuenciación masiva de última generación con tecnología basada en síntesis de terminadores reversibles y certificación IVD.
  - Tecnología de secuenciación por síntesis de terminadores reversibles con, al menos, dos láseres para permitir la lectura precisa y rápida de los 4 nucleótidos.
  - Capacidad de secuenciación en pair-end a 2x100 pb y 2x150 pb.
  - Capacidad de secuenciar 24 exomas humanos completos a una profundidad media de 100X (pares mapeados sin duplicados y sin solapamiento) o hasta 24 genomas humanos completos a una profundidad media de 30X (pares mapeados sin duplicados y sin solapamiento) en un único experimento.
  - El equipo debe permitir una capacidad de secuenciación de hasta 6T de datos en una misma carrera de secuenciación.
  - Calidad de secuenciación con un Q30 superior al 70%.
  - Se precisarán separadores de carriles de la celda de flujo (2/año) sin cargo.
  - Deberá incluir un servidor con pipeline integrado para el análisis bioinformático primario y secundario del dato bruto tanto de exoma como de genoma, pero debe ofrecer la posibilidad de generar los FASTQ en el control del instrumento integrado en el secuenciador.
  - Debe tener reactivos de secuenciación de hasta 4 carriles en la celda de flujo.

- 2 equipos automatizados para la preparación de librerías con certificación CE-IVD.
  - Equipo automatizado para la preparación de librerías que incluya los pasos de fragmentación, hibridación y captura *prepool* de los paneles y los exomas y garantice la reproducibilidad y precisión del protocolo. El equipo debe permitir una automatización directa desde los reactivos del panel/exoma de NGS listos para su uso.
  - La intervención del usuario debe ser inferior a 15 min.
  - El protocolo debe realizarse en flujos de 8 muestras.
  - El resultado final es una librería de ADN para cada muestra lista para la generación del pool y su posterior secuenciación.

## **OTROS REQUISITOS**

El adjudicatario se comprometerá, ante una mejora tecnológica, durante toda la vigencia del contrato, a sustituir las referencias y/o equipos necesarios sin que dicha modificación repercuta en el precio de la adjudicación.

El fungible y reactivos necesarios para la cuantificación del ADN de partida, su fragmentación, la preparación de librerías y cuantificación de las mismas, así como los reactivos de secuenciación, incluidos en el precio por determinación. La empresa suministradora contará con una previsión de stock de los mismos de al menos el 10%, para evitar interrupciones en la provision del servicio.

La empresa adjudicataria deberá suministrar todo el material necesario para la realización de las técnicas solicitadas sin cargo adicional: reactivos, controles, calibradores, soluciones, fungibles propios del equipo, etc.

Deberá incluir una suscripción a HGMD profesional on-line para uso clínico para 5 usuarios durante todo el periodo de vigencia del concurso.

El Adjudicatario se hará cargo de los materiales para el control externo del programa de garantía de la calidad GenQA (5 materiales/año aproximadamente con un coste aproximado de 2.000 euros/año).

Los instrumentos para la preparación de librerías y secuenciación NGS tendrán garantía de calidad del producto mediante marcado CE-IVD.

### **La empresa adjudicataria deberá:**

- Incluir la actualización tecnológica de la metodología utilizada.
- El mantenimiento de los equipos, garantizar la operatividad, así como la sustitución de piezas, recambios y otros elementos necesarios que garanticen el correcto funcionamiento de los mismos para que el personal técnico y facultativo pueda realizar una gestión eficiente.
- Mantenimientos: tanto preventivo, correctivo y evolutivo. Con un plazo de respuesta ante averías

de cualquiera de los equipos cedidos de un máximo de 48 horas, incluso presencial si así se precisara en el mismo tiempo. El adjudicatario pondrá a disposición del usuario una línea telefónica para resolución de imprevistos. Se garantizará la disponibilidad de todas las piezas de mantenimiento en un plazo máximo de 5 días y correrán por cuenta de la empresa adjudicataria. Se debe incluir el servicio oficial de mantenimiento del fabricante del equipo de secuenciación NGS, no aceptándose subcontratos.

- Es imprescindible adjuntar certificado oficial de autorización firmado por el fabricante del equipo de secuenciación NGS y a fecha reciente, que autorice al adjudicatario a ceder el equipo, así como a ofrecer su mantenimiento oficial.
- Durante el periodo de resolución de averías o mantenimientos que impidan el normal desarrollo de la realización del test, se habilitarán la secuenciación de los pooles en equipos alternativos por parte del proveedor de tecnología al mismo precio por determinación fijado en el presente concurso.

El adjudicatario debe asumir todas las posibles integraciones, así como en su caso, cumplir con todas las medidas de seguridad y protección de datos.

## **FORMACIÓN**

La empresa adjudicataria deberá formar, sin coste adicional, al personal que se determine para el correcto uso de las técnicas objeto del contrato.

La formación recibida deberá asegurar el correcto manejo de los materiales con el fin de reducir el riesgo de lesiones durante su uso.

Formación en el menor tiempo posible (máximo 8-12 semanas), corriendo a su cargo los reactivos para la validación si la hubiera, así como los costes de desplazamiento y formación que fueran necesarios durante el mismo.

**Madrid, a 5 de julio de 2024**

Firmado digitalmente por MARTIN  
CASANUEVA MIGUEL ANGEL -

Fecha: 2024.07.05 15:19:54 +02'00'

Fdo.: Dr. Martín Casanueva

Jefe de Servicio de Genética